

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1958

THÈSE

38
N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Jacqueline JARLOT

Externe des Hôpitaux de Paris

Chef de Clinique Adjoint des Quinze-Vingts

Née le 28 janvier 1929, à Paris-12°

Présentée et soutenue publiquement le

195

ASPECTS OPHTALMOLOGIQUES

DES

DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES

Président : M. RENARD, Professeur

PARIS

IMPRIMERIE R. FOULON

29, RUE DEPARCIEUX, 29

1958

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Nom du Candidat : JARLOT

Prénom : JACQUELINE

Date de soutenance :

Numéro d'ordre :

(Ces deux mentions seront complétées par le Service de la Bibliothèque)

JARLOT (JACQUELINE) —
Aspects ophtalmologiques des
dystrophies musculaires pro-
gressives. — Paris, Imp.
R. Foulon, 1958, in-8°, 62 p.

(Thèse Médec. (Etat), Paris,
1958, N°).

JARLOT (JACQUELINE) —
Aspects ophtalmologiques des
dystrophies musculaires pro-
gressives. — Paris, Imp.
R. Foulon, 1958, in-8°, 62 p.

(Thèse Médec. (Etat), Paris,
1958, N°).

JARLOT (JACQUELINE) —
Aspects ophtalmologiques des
dystrophies musculaires pro-
gressives. — Paris, Imp.
R. Foulon, 1958, in-8°, 62 p.

(Thèse Médec. (Etat), Paris,
1958, N°).

JARLOT (JACQUELINE) —
Aspects ophtalmologiques des
dystrophies musculaires pro-
gressives. — Paris, Imp.
R. Foulon, 1958, in-8°, 62 p.

(Thèse Médec. (Etat), Paris,
1958, N°).

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1958

THÈSE

N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Jacqueline JARLOT

Externe des Hôpitaux de Paris

Chef de Clinique Adjoint des Quinze-Vingts

Née le 28 janvier 1929, à Paris-12°

Présentée et soutenue publiquement le

195

ASPECTS OPHTALMOLOGIQUES

DES

DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES

Président : M. RENARD, Professeur



PARIS

IMPRIMERIE R. FOULON

29, RUE DEPARCIEUX, 29

1958



Digitized by the Internet Archive
in 2026

DOYEN HONORAIRE :

M. Baudouin

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Baudouin, Bénard (H.), Brocq, Cadenat, Carnot, Chabrol, Champy, Chevassu, Debré (R.), Delbet, Donzelot, Gastinel, Guillain, Halphen, Harvier, Laroche (G.), Laubry, Lemaître, Lévy-Solal, Lhermitte, Lian, Loeper, Marion, Mathieu, Mocquot, Mondor, Mulon, Olivier (E.), Richet (Ch.), Sannié, Sézary, Tanon, Velter.

DOYEN Léon BINET
Membre de l'Institut

ASSESSEUR Jean VERNE

I. — PROFESSEURS

MM.

Anatomie	CORDIER (G.)
Anatomie pathologique	DELARUE (A.)
Bactériologie	FASQUELLE
Biologie appliquée à l'Éducation physique et aux sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Carcinologie	OBERLING (C.)
Chimie médicale	JAYLE (M.-F.)
Cliniques chirurgicales	Hôtel-Dieu MÈNÉGAUX (G.)
	Broussais DE GAUDART-D'ALLAINES (F.)
	Salpêtrière MOULONGUET
	Cochin QUÉNU (J.)
Clinique chirurgicale réparatrice et orthopédique	MERLE D'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de cardiologie	MOUQUIN (M.)
Clinique de chirurgie infantile et d'orthopédie	FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire	MONOD (R.)
Clinique de la tuberculose	BERNARD (Et.)
Clinique de neuro-chirurgie	PETIT-DUTAILLIS (D.)
Clinique de puériculture	LELONG (M.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	DEGOS (R.)
Clinique des maladies du sang	CHEVALLIER (P.)
Clinique des maladies du système nerveux	ALAJOUANINE (T.)
Clinique des maladies des enfants	CATHALA
Clinique des maladies infectieuses	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale	DELAY (J.)
Clinique gynécologique	FUNCK-BRENTANO (P.)
Cliniques médicales	Hôtel-Dieu BARIETY
	Bichat JUSTIN-BESANÇON
	Cochin MOREAU (R.)
	Broussais DE GENNES (L.)
Clinique médicale d'hydro-climatologie thérapeutique	DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale propédeutique	PASTEUR VALLERY-RADOT (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition	BOULIN (R.)
Cliniques obstétricales	Tarnier LANTUÉJOUL (P.)
	Baudelocque VARANGOT
	Port-Royal LACOMME (M.)
Clinique ophtalmologique	RENARD
Clinique oto-rhino-laryngologique	AUBIN (A.)
Clinique physio-pathol. des problèmes alimentaires	HAMBURGER
Clinique psychiatrique infantile	HEUYER (C.)
Clinique rhumatologique et sociale	COSTE (F.)
Clinique stomatologique	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale	SÉNÈQUE (J.)
Clinique thérapeutique médicale	LEMAIRE (A.)
Clinique urologique	FÉY (B.)

MM.

Embryologie	GIROUD (A.)
Génétique médicale	LAMY (M.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	SOULIÉ
Histologie	VERNE (J.)
Hygiène et clinique de la première enfance	TURPIN
Hygiène et médecine préventive	JOANNON (C.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	PIÉDELIÈVRE (R.)
Parasitologie et histoire naturelle médicale	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	SICARD
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comparée	LENÈGRE (J.)
Pathologie humorale et immunologie expérimentale	
(chaire à titre personnel)	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	BARIÉTY (M.)
Pathologie et thérapeutiques générales	GARCIN (J.)
Pédiatrie sociale	MARIE (J.)
Pharmacologie et matière médicale	HAZARD (R.)
Physico-chimie médicale (chaire à titre personnel)	DOGNON (A.)
Physiologie	BINET (L.)
Physique médicale	STROHL (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale	PATEL (J.)
Thérapeutique	BROUET

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE MAITRES DE CONFERENCES-AGREGES ET AGREGES

MM.		MM.	
Anatomie	{ DELMAS (A.) <i>pr. s. ch.</i> DEBEYRE (J.) OLIVIER CABROL	Obstétrique	{ MORIN (P.) RAVINA (J.) LELORIER ROBEY
Anatomie pathologique	{ GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.) <i>pr. s. ch.</i> BUSSET (F.) GOUYGOU (Ch.)	Ophtalmologie	{ DESVIGNES (P.) BRÉGEAT
Bactériologie	{ NÉVOT (A.) CHRISTOL	Orthopédie	JUDET (R.)
Biochimie médicale	{ ETTORI (J.) <i>pr. s. ch.</i> POLONOVSKI (J.) SCHAPIRA DESGREZ (P.)	Oto-rhino-laryngologie	{ AUBRY (M.) MADURO (M.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)	Parasitologie	{ CHABAUD (A.) BRUMPT (L.)
Dermato-syphiligraphie	DUPERRAT (F.)		{ ABOULKER (P.) BAUMANN (J.) GOSSET (J.) LAURENCE (G.) LORTAT-JACOB (J.) OLIVIER (Cl.) POILLEUX (F.) VERNE (J.-M.)
Embryologie	TUCHMANN	Pathologie chirurgicale	{ BARCAT CAUCHOIX DUBOST FAUREL FLABEAU GERMAIN MATHEY THOMERET
Histologie	{ BULLIARD (H.) <i>pr. s. ch.</i> COUJARD		
Hydrologie	CORNET		
Hygiène	{ BOYER (J.) <i>pr. s. ch.</i> DEPARIS (M.) <i>pr. s. ch.</i>		
Maladies infectieuses	BASTIN		
Médecine légale et du travail	{ DEROBERT (L.) <i>pr. s. ch.</i> GAULTIER (M.) HADENGUE (A.) ALBAHARY	Pathologie expérimentale	{ MAURICE LOEPER (J.)
Neurochirurgie	DAVID (M.)		
Neurologie	LHERMITTE	Pathologie médicale	{ BERNARD (J.) BOUDIN (G.) CASTAIGNE (P.) CONTE (M.) DOMART (A.)
Obstétrique	{ GRASSET (J.) LEPAGE (F.) MERGER (R.)		

	MM.		MM.
Pathologie médicale	LAMOTTE (M.)	Physiologie . . .	BARJETON (D.) <i>pr. s. ch.</i>
	LAROCHE (Cl.)		PARROT (J.) <i>pr. s. ch.</i>
	MILLIEZ (P.)		DEJOURS (P.)
	PÉQUIGNOT (H.)	Physique médicale	DJOURNO (A.) <i>pr. s. ch.</i>
	PERRAULT (M.)		GOUGEROT (L.) <i>pr. s. ch.</i>
	RAMBERT (P.)	Pneumo- phtisiologie . . .	KREIS (B.)
	THIEFFRY (St.)		
	TURIAF (J.)	Psychiatrie . . .	BARUK
	BOUVIER		PICHOT
	BRICAIRE	Psychiatrie infantile	MICHAUX (Z.)
	BRISAUD		
	DEROT	Rhumatologie . .	DELBARRE
	MALREZ	Stomatologie . .	CHAPUT (Mme A.)
Pédiatrie	ROYER		CERNÉA (P.)
	WOLFROMM	Thérapeutique . .	CHASSAGNE
Pharmacologie . .	JOSEPH (R.)		PERRAULT
	POLONOVSKI (Cl.)	Urologie	KUSS (R.)
	MOZZICONACCI		
	CHEYMOL (J.) <i>pr. s. ch.</i>		
	LÉVY (Mlle J.) <i>pr. s. ch.</i>		

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

A TITRE PERMANENT

	MM.		MM.
Clinique chirurgicale . . .	AMELINE (A.)	Clinique médicale	KOURILSKY (R.)
	HUGUIER (J.)		MARCHAL (G.)
	LÉGER (L.)	Clinique obstétricale . . .	ESCALE (G.)
	PADOVANI (P.)		MAYER (M.)
	ROUX (M.)	Clinique ophtalmologique	OFFRET (G.)
Clinique médicale	RUDLER (J.C.)		
	DREYFUS (Gilbert)	Clinique urologique	COUVELAIRE (R.)
	HAGUENAU (M.) <i>pr.s.ch.</i>		

Secrétaire général de la Faculté M. MOREL (J.)
 Secrétaire Mlle CHAINTREUIL (G.)

Conservateur, chargé de la direction M. le Docteur HAHN (A.)
 Conservateur Mlle GOICHON
 Bibliothécaires } Milles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.),
 } LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON MARI

A MA FAMILLE

A MES AMIS

A MONSIEUR LE PROFESSEUR G. RENARD

Professeur de la Chaire de Clinique d'Ophtalmologie
à la Faculté de Médecine de Paris

Ophtalmologiste des Hôpitaux
Officier de la Légion d'Honneur

*Qui nous a fait le grand honneur d'ac-
cepter la présidence de cette thèse.*

A MONSIEUR LE PROFESSEUR J. GARCIN

Médecin des Hôpitaux
Chevalier de la Légion d'Honneur

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse.

*Nous le remercions d'avoir bien voulu
nous accepter dans son service et de nous
avoir guidée de son précieux enseignement.*

*En témoignage de notre profonde grati-
tude.*

A NOS MAITRES DES QUINZE-VINGTS

MADAME LE DOCTEUR SCHIFF-WERTHEIMER

*Qui a bien voulu guider nos premiers
pas en ophtalmologie.*

*En témoignage de notre profonde grati-
tude.*

MONSIEUR LE DOCTEUR KALT

*Que ce travail lui exprime toute notre
reconnaissance pour l'enseignement qu'il
nous a prodigué pendant de nombreuses
années.*

*Faible témoignage de notre respectueux
dévouement.*

A NOS MAITRES D'OPHTALMOLOGIE

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ G. OFFRET

En témoignage de notre gratitude pour tout ce que nous lui devons de notre formation ophtalmologique.

Que ce travail lui exprime notre respectueux attachement.

MONSIEUR LE DOCTEUR M.-A. DOLLFUS

Il nous a accueilli avec une amicale bonté dans son service.

Il nous a guidé de ses excellents conseils.

Hommage de profonde fidélité.

MONSIEUR LE DOCTEUR P. MORAX

Nous lui sommes reconnaissante de la bienveillance qu'il nous a toujours témoignée et qui nous a été un précieux encouragement.

A MADAME LE DOCTEUR BRAUN-VALLON
ET A MONSIEUR LE DOCTEUR LEFEBVRE

*Qui ont bien voulu pratiquer les examens électromyographiques de nos malades.
Tous nos remerciements.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR J. LAPRESLE

*Qui a bien voulu effectuer les examens anatomo-pathologiques de nos malades.
Il nous a, au cours de ce travail, guidé de ses précieux conseils.
En témoignage de notre immense reconnaissance.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR MAN

Qui a bien voulu nous confier le fruit de ses observations dans le service du Professeur Garcin.

Introduction

Sous le terme de dystrophie musculaire progressive, nous entendons avec ROUQUÈS ces affections malformatives et génétiques du muscle que sont les myopathies banales, la maladie de Thomsen, la maladie de Steinert, et toutes les formes transitionnelles ou d'association entre ces types essentiels.

Au niveau de l'œil, cette dystrophie musculaire peut se manifester par un simple ptosis ou réaliser au maximum le facies d'Hutchinson.

Des techniques nouvelles encore à l'étude permettent de pénétrer de plus en plus dans l'intimité anatomique et fonctionnelle du muscle oculaire et de découvrir des dystrophies musculaires progressives parmi de nombreux syndromes cliniques jusqu'alors rattachés à d'autres étiologies. C'est ainsi que de nombreux cas d'ophtalmoplégie nucléaire progressive, que certain ptosis isolé familial tardif ou même certain ptosis congénital sont assez souvent des myopathies.

Nous étudierons, après un bref rappel anatomique et physiologique des muscles oculaires, leurs méthodes d'exploration.

Nous rappellerons les localisations oculaires des myopathies facio-squelettiques, de la maladie de Thomsen, pour insister sur l'atteinte oculaire dans la maladie de Steinert et surtout sur les formes de myopathie oculaire pure ou restée telle pendant plusieurs années.

CHAPITRE I

Rappel anatomique et physiologique

ANATOMIE

1. MUSCLES DROITS ET OBLIQUES DU GLOBE. RELEVEUR DE LA PAUPIÈRE SUPÉRIEURE.

Ce sont les muscles les plus hautement différenciés de tous les muscles de l'organisme. Leurs fibres sont très fines, variant de 15 à 22 μ de diamètre. Dans chaque faisceau, les fibres ne sont pas très tassées mais relativement dissociées par du tissu conjonctif. Les faisceaux sont fins, nettement séparés par des espaces vasculo-nerveux très importants. Dans les cloisons cheminent des nerfs dont l'extrême abondance est caractéristique, chaque fibre ayant son filet nerveux.

Il existe deux types de fibres nerveuses :

- les unes, fibres motrices ordinaires, se terminant dans les plaques motrices ;
- les autres myélinisées, aux terminaisons particulières en forme de grappe, sans exemple dans les muscles squelettiques des mammifères. Ces fibres sont peut-être sympathiques, plus probablement sensorielles, ce qui explique l'importance des influx proprioceptifs issus de ces muscles eux-mêmes.

Il semble que ces muscles possèdent certains traits primitifs, notamment leur réaction particulière à la choline, à la nicotine.

Les muscles extrinsèques sont les muscles de l'organisme les plus riches en oxygène.

Histologie : les fibres sont riches en sarcoplasme. Les myofibrilles semblent avoir, certaines du moins, un trajet spiroïde. L'abondance

des fibres sympathiques et la richesse du tissu élastique sont caractéristiques.

2. L'ORBICULAIRE

— Portion palpébrale : petite chronaxie 0,20.

— Portion orbitaire : grande chronaxie 0,40.

Leur aspect histologique est identique à celui des muscles de la face.

PHYSIOLOGIE

Les contractions de ces muscles obéissent à la loi du tout ou rien, la contraction du muscle est nuancée selon le nombre de fibres musculaires qui entrent en action, chacune se contractant toujours selon son maximum. La force de chaque muscle est proportionnellement considérable par rapport au travail qu'il doit fournir. D'après LANCASTER, il est plus de 100 fois trop fort. Puissance des muscles droits : 60 à 65 g. Cet excès de la force expliquerait-elle la différence de fréquence dans l'atteinte des muscles extrinsèques et du releveur ? Une possibilité d'atteinte anatomique sans témoignage clinique ?

Les muscles du globe, le releveur et l'orbiculaire ont une *fonction tonique*.

A l'état de veille, les muscles ne sont jamais en repos. C'est leur tension constante qui maintient le globe dans sa position normale.

— Les muscles droits sont *protracteurs*.

— Les obliques et le releveur de la paupière supérieure sont *rétracteurs*.

Il existe par ailleurs une association fonctionnelle entre droit supérieur et releveur, embryologiquement nés d'une même masse musculaire. Mais le releveur se différencie assez tardivement du droit supérieur.

Rappelons que le muscle lisse de Müller maintient l'état d'ouverture de la fente palpébrale, innervé par le sympathique (fibres suivant la voie péricarotidienne et l'ophtalmique de Willis).

D'autre part, la motilité de ces muscles varie avec l'âge. On sait que l'excursion musculaire des releveur, droit supérieur, droit externe, diminue, alors que celle du droit inférieur augmente.

CHAPITRE II

Méthodes d'exploration des muscles oculaires

I. — MÉTHODE CLINIQUE

MESURE DU PTOSIS :

Pour les ptosis importants, on l'évalue par rapport à la cornée, après avoir réduit l'élévation compensatrice.

Dans les cas légers, il devient plus net dans le regard en haut et on le mesure en faisant lire devant l'arc périmétrique ; on note l'angle maximum pour lequel la lecture est possible vers le haut (normalement : 55 à 60°).

MESURE DE LA MOTILITÉ DES MUSCLES EXTRINSÈQUES :

C'est le champ d'excursion musculaire mesuré à l'arc périmétrique, par le reflet cornéen produit par une source lumineuse.

FORCE DE L'ORBICULAIRE :

Elle s'apprécie simplement par la résistance à l'ouverture forcée des paupières.

Dans les atteintes plus légères, on l'évaluera par le signe du cil : on demande au malade de fermer fortement les yeux, les cils tendent à disparaître sous les plis de contraction ; cette rétraction ciliaire plus ou moins importante permet d'apprécier la force de l'orbiculaire, surtout dans les atteintes unilatérales.

Enfin, citons deux épreuves positives dans la myasthénie d'Erb Goldflam et permettant ici de faire un diagnostic différentiel :

1° TEST A LA PROSTIGMINE :

On injecte 1 mg par voie sous-cutanée ou 0,5 mg de prostigmine en intra-veineuse. On note le ptosis avant l'injection. Après l'injection, on le mesure toutes les 10 minutes pendant une heure.

2° EPREUVE DE MARY-WALKER (aggravation du ptosis après exercices musculaires segmentaires des membres) :

Après la pose d'un garot au bras, on fait fermer et ouvrir la main du malade une vingtaine de fois, puis on retire brusquement le garrot.

L'épreuve est dite positive lorsque le ptosis s'accroît. L'accentuation est parfois immédiate, d'autres fois, il faut savoir attendre quelques minutes.

II. — MÉTHODE ANATOMO-PATHOLOGIQUE

LA BIOPSIE MUSCULAIRE

Elle peut être pratiquée lors d'une intervention correctrice, on juge l'aspect d'ensemble du muscle et on étudie microscopiquement la partie réséquée.

La biopsie dans un but uniquement diagnostique est plus rarement effectuée à cause du risque de diplopie et de strabisme, surtout si l'on prélève un segment trop important. Mais si l'ophtalmoplégie extrinsèque est totale le risque est minime.

Technique :

La biopsie se fera en milieu aseptique, salle d'opération, après frottis conjonctival négatif. Nous obtenons une anesthésie suffisante par injection retro-bulbaire de novocaïne. Il vaut mieux éviter l'infiltration du muscle, sinon la faire très postérieure pour ne pas injecter de novocaïne dans la zone choisie pour l'excision. Le prélèvement se fera de préférence au centre du muscle, sans le dilacerer, la grande dimension dans le sens des fibres, 1 cm environ. La fixation se fait au formol et les techniques usuelles de coloration (hématéine-éosine et trichrome de Maason).

« Une interprétation correcte devra tenir compte systématiquement des altérations des fibres musculaires proprement dites, de celles des éléments conjonctivaux et vasculaires, enfin de leur répartition topographique. Or, dans les muscles oculaires où la grappe neuro-myotique est très pauvre en unités musculaires parce que l'innervation est très riche, les biopsies sont difficiles à interpréter » (J. LAPRESLE).

En effet, il faut faire le diagnostic sur l'argument morphologique et se passer du meilleur élément de diagnostic, à savoir « l'argument topographique ».

D'autre part, il est impossible au niveau des muscles extrinsèques du globe de diriger les biopsies par l'examen électrique qui permettrait de prélever des faisceaux dont on connaît exactement le type de contraction et les constantes chronologiques.

III. — ÉLECTROMYOGRAPHIE DES MUSCLES OCULAIRES

Les premières expériences furent effectuées en 1953 par un allemand, GLEES. Depuis 1955, GOODWIN, BREININ en Suède, A. HUBER et F.H. LEBER à Zurich, étudient l'E.M.G. en neuro-ophtalmologie.

Différentes techniques furent employées.

— A.J. MAGEE pratique l'E.M.G. du droit externe avec deux aiguilles de cuivre dont la pointe non isolée est de 2 mm. L'électrode indifférente est placée à 14 mm du limbe, l'autre active à 5 mm en arrière de la première.

— A. HUBER emploie aussi deux aiguilles très fines, mais en acier. L'une est introduite dans le muscle, l'autre placée dans le cul-de-sac conjonctival ou dans le lobe de l'oreille.

— GOODWIN et BREININ n'emploient qu'une seule électrode introduite directement dans le muscle après anesthésie de la conjonctive par quelques gouttes de butelline.

Mme BRAUN-VALLON et J. LEFEBVRE ont bien voulu effectuer l'E.M.G. de nos malades. La difficulté opératoire réside dans le maintien de l'électrode à l'intérieur de la fibre musculaire. C'est l'électrode coaxiale de Adrian et Bronck constituée par une longue aiguille type intra-musculaire dans laquelle passe un fil métallique isolé.

L'électromyographie permet d'étudier les variations de potentiel se produisant dans le muscle au cours de son activité. L'état d'excitation d'une fibre musculaire se traduit par une variation de potentiel : onde de dépolarisation (la membrane devient négative et l'intérieur positif).

Les fibres musculaires sont groupées par unités motrices.

Au niveau des muscles oculaires, pour le plus infime mouvement, apparaissent les potentiels d'action d'un grand nombre d'unités motrices. Lorsque la contraction augmente, d'autres unités motrices

entrent successivement en action et l'on parvient trop rapidement au stade dit « d'interférence » qui ne permet plus de reconnaître ni unité individuelle, ni ligne de base.

En effet, il faut distinguer dans le mouvement la force et l'amplitude. Le nombre des unités motrices mises en jeu est proportionnel à la force. Or, un mouvement très ample peut ne mettre en jeu que peu d'unités motrices s'il ne développe qu'une force minime (la force de chaque muscle oculaire est considérable).

-- *Muscles squelettiques* : l'amplitude des potentiels d'action varie de 0,2 à 1 mV et la durée de 5 à 10 ms.

— *Muscles oculaires* : leurs potentiels d'action sont d'amplitude faible et de durée courte. Amplitude : 20 μ V à 600 μ V ; durée : 1 à 2 ms.

TEST AU TENSILON : le Tensilon est un anticurarisant d'action rapide et de durée brève. L'injection intra-veineuse de 10 mg de Tensilon modifie le tracé électromyographique des muscles myasthéniques (décharge d'unités motrices).

Ses résultats seraient plus caractéristiques que ceux de la prostigmine.

Historique

Dès 1885, LANDOUZY et DÉJÉRINE signalèrent l'atteinte de la musculature orbitaire au cours des myopathies avérées. Plus tard, différents auteurs (SANO et PIERRE MARIE, BOUVERET, GOWERS et OPPENHEIM, VITTORINO DESOGUS...) rapportèrent des cas de myopathies dont le premier symptôme, parfois longtemps isolé, fut une parésie de la musculature extrinsèque. Depuis FUCHS, on considère que le processus myopathique peut rester localisé aux muscles du globe pendant toute l'évolution. C'est ce qu'ont bien mis en évidence les travaux de :

- KILOH et NEVIN, 1951.
 - SCHWARTZ et CHAN NAO LIN, 1954.
 - BECKETT et NETSKY, 1953.
 - GOODWIN et BREININ, 1956.
 - HENNEAUX et HÉRODE, 1957.
-

CHAPITRE III

Généralités sur les dystrophies musculaires progressives

Sous ce terme de « dystrophie musculaire progressive », nous groupons avec Rouquès l'ensemble des :

- myopathies banales atrophiques et non myotoniques ;
- la maladie de Thomsen ;
- la maladie de Steinert ;
- et depuis quelques années, on y adjoint les myopathies oculaires.

L'unité de ces faits repose sur le caractère commun du trouble musculaire, les lésions anatomo-pathologiques, les signes électriques, et sur l'existence de nombreuses formes de passage.

Ainsi, dans la maladie de Steinert, il existe très souvent une dystrophie du releveur de la paupière supérieure (90 %) et assez souvent une dystrophie des autres muscles extrinsèques du globe (70 %).

D'autre part, des myopathies oculaires peuvent précéder de plusieurs années une atteinte squelettique. Ailleurs, la dystrophie peut léser à des degrés variables les membres d'une même famille.

Dans notre *observation n° 2*, la dystrophie reste localisée au releveur de la paupière supérieure dans les deux premiers cas, alors que dans le troisième, elle s'étend aux autres muscles du globe et aux muscles périphériques.

La dystrophie musculaire progressive atteint les sujets jeunes avec prédominance nette du sexe masculin. Elle respecte en règle la musculature lisse. La fréquence des formes familiales est diversement appréciée. Au niveau de l'œil, c'est toujours le releveur, le muscle le premier atteint, puis par ordre de fréquence : le droit supérieur, le droit externe, le droit interne, le droit inférieur.

L'évolution est lente, progressive ; on note parfois une stabilisation, mais jamais de régression.

I. — ANATOMO-PATHOLOGIE DES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES

La dystrophie lèse uniquement les muscles striés volontaires.

« Le diagnostic de processus myogène repose essentiellement sur des arguments topographiques, la qualité des lésions étant extrêmement variable suivant la nature du processus en cause. Par opposition à la topographie fasciculaire des lésions dans l'atrophie neurogène, l'atteinte est ici dispersée, touchant de façon très inégale une fibre à l'autre, ne faisant ainsi que traduire le fait que les lésions surviennent indépendamment de toute distribution neuromyotome...

« L'atteinte de la fibre musculaire proprement dite, est très largement prédominante. Il s'agit d'abord d'inégalités considérables dans la dimension des fibres musculaires, et ceci de façon segmentaire... Il s'agit, d'autre part, de modifications des noyaux sarcolemmiques qui se disposent en chaîne et occupent volontiers le centre de la fibre. » (J. LAPRESLE.)

Au milieu d'un tissu scléro-adipeux qui a presque entièrement remplacé le tissu musculaire, il persiste en général quelques débris de fibres hypertrophiques signant la dystrophie.

II. — ÉLECTROMYOGRAPHIE DANS LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES

Étant donné la réduction des fibres musculaires actives pour un effort bien défini, le nombre d'unités motrices mises en jeu sera plus élevé que dans un muscle normal. Pour un effort minime, le tracé sera très riche en unités motrices, plus aiguës et moins amples ; le type interférentiel est obtenu très rapidement.

En cas d'atrophie musculaire considérable, l'on peut obtenir un tracé du type intermédiaire ou du type simple.

Dans les cas peu sévères, le tracé est à peu près normal, à l'exception du type interférentiel qui est presque obtenu d'emblée.

Dans les dystrophies myotoniques, la salve myotonique est très caractéristique, tant visuelle qu'auditive. « Apparition en rafale de potentiels d'action très brefs (moins de cinq minutes) et de faible amplitude (300 μ V) et de forme simple. »

III. — ORIGINE DES LÉSIONS MUSCULAIRES

Maladie dégénérative des fibres striées, parfois héréditaire, parfois consécutive à un traumatisme ou à une infection, ou sans cause appréciable. Mais on ignore comment ces différents facteurs interviennent, seul le caractère familial est incontestable.

IV. — PATHOGÉNIE

Diverses théories :

a) THÉORIE DE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE PRIMITIVE

L'atrophie serait due à une mauvaise nutrition du muscle, transmise par hérédité.

b) THÉORIE NERVEUSE

L'origine encéphalique, l'origine spinale, l'origine sympathique ont été successivement défendues.

c) THÉORIE SYMPATHICO-ENDOCRINIENNE

Enfin, signalons la conclusion de la thèse de Jean DESMOS (1) :

« Origine vasculaire sous la dépendance des troubles de la vasomotricité. Il n'est pas impossible que l'hypo-vascularisation des muscles, conditionnée par un spasme artériel, artériolaire, et peut-être capillaire permanent, condamne ces muscles à travailler dans l'aérobiose anormale, que des viciations métaboliques s'installent, entraînant la dégénérescence des fibres et les troubles observés.

V. — EXPÉRIMENTATION

SUNAGA a retrouvé expérimentalement chez le chien, quelques manifestations oculaires faisant songer aux dystrophies musculaires

(1) Jean DESMOS : « Contribution à l'étude de la myopathie humaine », Thèse, Paris, mars 1957.

humaines. Il fit l'ablation du ganglion ciliaire et obtint une modification des muscles extra-oculaires du type dystrophique ; quinze jours après l'ablation, les lésions sont peu apparentes, mais elles deviendraient très nettes à partir du vingt-troisième jour. La section de la chaîne sympathique cervicale donnerait des résultats identiques, les lésions seraient moins marquées et homo-latérales.

VI. — TRAITEMENT

La thérapeutique est décevante, on ne peut arrêter l'évolution vers la parésie amyotrophique. Le glyocolle et la vitamine E ont une influence heureuse sur la créatinurie, mais aucune efficacité clinique. Quelques résultats favorables auraient été obtenus dans la maladie de Steinert par l'emploi de l'A.C.T.H.

« Récemment, le Professeur HUGUIER a pratiqué une sympathectomie péri-artérielle unilatérale chez un malade volontaire. Après quatre mois de recul, on observe du côté sympathectomisé une amélioration importante de la contracture musculo-tendineuse et surtout un gain très appréciable de la force musculaire au niveau des adducteurs et du quadriceps. L'atteinte myopathique est devenue très nettement asymétrique au profit du côté ayant subi la sympathectomie. » (J. DESMOS.)

CHAPITRE IV

Signes oculaires des "myopathies banales"

Dystrophie atrophique et non myotonique

Les signes oculaires ne se rencontrent classiquement que dans le type facio-scapulo-huméral de LANDOUZY et DÉJÉRINE. L'atteinte très précoce de l'orbiculaire résume la symptomatologie oculaire ; elle s'observe parfois au berceau (cas de FLANDRE), se manifestant par une occlusion palpébrale incomplète pendant le sommeil. Plus tard, pendant le jour, l'occlusion est difficile : lorsque le malade veut fermer les yeux, l'œil décrit un mouvement de rotation pour cacher la pupille derrière la paupière supérieure, laissant voir une bande de sclérotique.

A un stade avancé, on note un aspect de fausse exophtalmie due à un élargissement de la fente palpébrale. En règle, il n'y a ni ptosis, ni atteinte de la motilité oculaire extrinsèque. Cependant, dans la littérature, quelques cas ont été signalés, en particulier atteinte des muscles latéraux (nous y reviendrons ultérieurement).

En pratique, il faut rechercher systématiquement l'atteinte de l'orbiculaire dans la famille d'un myopathe pour déceler une forme fruste.

CHAPITRE V

Signes oculaires de la maladie de Thomsen **Dystrophie myotonique et hypertrophique**

Cette dystrophie myotonique touche parfois les muscles oculaires, comme en témoigne la gêne pour ouvrir les paupières après occlusion des yeux.

Le signe de de Graefe, lors de l'ouverture des yeux, est constaté très précocement dans la famille de THOMSEN.

Dans le regard en bas, la paupière supérieure ne suit pas toujours le mouvement du globe et un liseré de sclérotique se voit au-dessus du limbe. Ce pseudo-signe de de Graefe serait le témoin d'une myotonie du releveur. La difficulté qu'éprouve le malade après avoir fixé un point, à regarder dans une autre direction, extériorise la myotonie des muscles oculo-moteurs. Nous n'avons pas trouvé chez nos malades, ni dans la littérature, d'opacités cristalliniennes.

CHAPITRE VI

Signes oculaires de la maladie de Steinert

Dystrophie myotonique et atrophique associée à un syndrome pluri-glandulaire

La dystrophie myotonique de la maladie de Steinert est la forme la plus commune des dystrophies musculaires survenant après la puberté. Cette dégénérescence hérédofamiliale fut individualisée en 1906 par BATTEN et GIBBS, décrite par STEINERT en 1909, plus récemment elle fut l'objet des travaux des thèses de ROUQUÈS (1931) et de PASSOUANT (1943).

La maladie de Steinert se caractérise par une atrophie musculaire, une myotonie, des troubles endocriniens et des troubles dystrophiques parmi lesquels la cataracte est un signe majeur.

— L'atrophie musculaire prédomine sur les muscles de la face, les masticateurs, le sterno-cléido-mastoïdien, les muscles de l'avant-bras et des mains, parfois sur les muscles des membres inférieurs.

— La myotonie (lenteur et difficulté de la décontraction des muscles) est surtout facile à rechercher et nette au niveau des fléchisseurs de la main.

LES OPACITÉS CRISTALLINIENNES

Elles sont caractéristiques et presque pathognomoniques de la maladie. Nous rappelons l'excellente description de FLEISCHER et VOGT.

— FLEISCHER note un trouble au pôle postérieur du cristallin d'où partent des rayons à disposition stellaire qui se terminent en

pointe vers l'équateur ; il en résulte un trouble étoilé de la corticale postérieure. La zone intermédiaire du cristallin renferme de fines opacités punctiformes.

— VOGT décrit dans le cristallin des points blancs et des corps colorés. Les points blancs sont très petits : $50\ \mu$ et moins. Certains ont une forme anguleuse, d'autres apparaissent sous la forme de poussières légèrement brillantes ; à leur périphérie, on observe toujours un trouble poussiéreux diffus et fin, au fort grossissement à petites facettes. Les corps colorés frappent par leurs vives couleurs : vert ou rouge, rarement jaune ou bleu.

Ces opacités siègent strictement dans la corticale, le noyau est indemne. Chez nos malades (examinés avec le Docteur MAN), les corps de Vogt étaient sous-capsulaires, postérieurs et antérieurs. Les opacités punctiformes blanchâtres étaient situées dans la corticale, le noyau restait toujours intact.

Pour que ces opacités aient de la valeur, il faut les différencier :

— non pas des OPACITÉS CRISTALLINIENNES CONGÉNITALES de situation caractéristique capsulaire, capsulo-lenticulaire, opacités des sutures... ;

— mais :

1° DES OPACITÉS PONCTUÉES DE L'ADULTE : opacités nettement limitées, situées dans les couches antérieures profondes, rarement dans les postérieures.

2° DES CATARACTES CHOROÏDIENNES. Pour M. MAN, l'opacité du pôle postérieur du cristallin en forme d'étoile rayonnante est d'aspect plus homogène que dans les cataractes choroïdiennes. L'éclairage réfléchi ne montre jamais de chatoiement polychrome comme dans la cataracte choroïdienne. Les corps de Vogt antérieurs et postérieurs nous ont semblé siéger dans les couches sous-capsulaires, jamais enchâssés dans les mailles de la cristalloïde, contrairement à la choroïdienne. Les couleurs sont plus variées dans la cataracte choroïdienne.

3° DES AUTRES CATARACTES ENDOCRINIENNES. En particulier la cataracte tétanique. Nous trouvons là aussi des cristaux à reflets rouges et verts, mais contrairement à la cataracte myotonique le noyau est atteint. KNUSEL insiste sur des lésions très fines en poussières allant en profondeur jusqu'au noyau embryonnaire. VOGT signale la diminution de l'épaisseur du cristallin dans le sens sagittal.

FRÉQUENCE DES LÉSIONS CRISTALLINIENNES

Alors qu'HOFFMANN, en 1915, trouve 10 % de cataracte dans la maladie de Steinert, que CURSCHMAN, en 1921, en note 30 %, nous avons trouvé des opacités cristalliniennes chez nos 9 malades. Cette augmentation du pourcentage des atteintes cristalliniennes est probablement due à l'amélioration technique des biomicroscopes.

L'examen systématique des descendants de nos malades a semblé nous montrer la précocité d'apparition de ces opacités (*obs. n° 3*).

VALEUR SÉMÉIOLOGIQUE DES LÉSIONS CRISTALLINIENNES

Pour CURSHMAN, la cataracte précoce survenant chez un malade atteint de dystrophie musculaire progressive est pathognomonique de la myotonie atrophique.

Dans l'*observation n° 1* :

Ce sont les opacités cristalliniennes qui ont permis de rectifier un diagnostic de maladie de Thomsen en maladie de Steinert. ROUQUÈS cite des cas où l'existence de la cataracte a permis de classer dans la maladie de Steinert certaines observations publiées jadis comme atrophie de Charcot-Marie.

Dans l'*observation n° 5* :

Le tableau clinique, la biopsie et l'examen électrique ne peuvent affirmer le diagnostic. Les corps de Vogt ont ici une très grosse valeur.

— Nous n'avons jamais trouvé d'opacités cristalliniennes dans les myotonies hypertrophiques ni dans les myopathies banales ; nous avons vu des corps de Vogt chez un malade atteint de myopathie oculaire isolée (*obs. n° 9*). Donc, sans être aussi catégorique que CURSCHMANN, on doit admettre la réelle valeur diagnostique des atteintes cristalliniennes. Ces opacités isolées ne peuvent être pathognomoniques, mais associées à une dystrophie musculaire ou retrouvées dans les antécédents, elles permettent d'affirmer le diagnostic. Dans les descendants d'une maladie de Steinert, les opacités caractéristiques ont la valeur d'une forme fruste de la maladie.

TRAITEMENT

C'est le traitement chirurgical des cataractes pathologiques du sujet jeune, l'extraction intra-capsulaire donnant d'excellents résultats visuels.

AUTRES SIGNES OCULAIRES

On peut observer :

DES SIGNES DE MYOTONIE DISCRETS

En particulier la myotonie du releveur rendant difficile l'ouverture des paupières après occlusion prolongée des yeux.

DES SIGNES D'ATROPHIE

— Atrophie de l'orbiculaire donnant des paupières transparentes, minces, faciles à relever.

— Atrophie du releveur donnant un ptosis plus ou moins marqué.

— Atrophie des muscles oculo-moteurs limitant leur action : cette atteinte est assez fréquente, si on la recherche minutieusement.

UNE HYPOTONIE OCULAIRE

Assez souvent notée, peut-être en rapport avec une hypotension artérielle.

Signalons quelques cas décrits dans la littérature de dégénérescence tapéto-rétinienne associée.

Corps flottants du vitré (nous n'en avons jamais observés chez nos malades).

CHAPITRE VII

La myopathie oculaire isolée

Sous ce terme, nous groupons :

- le ptosis familial tardif isolé de Fuchs ;
- certains ptosis congénitaux ;
- certaines ophtalmoplégies externes progressives ;

que l'on s'accorde actuellement à mettre sur le compte de lésions dystrophiques intéressant la musculature de l'œil. Dans les deux premiers types, seul le releveur de la paupière supérieure est lésé ; dans le troisième, la dystrophie s'est généralisée aux différents muscles du globe. Tous les intermédiaires sont possibles suivant le nombre de muscles atteints. C'est l'étude histologique qui a permis de rattacher ces différentes affections à leur véritable cause.

HISTORIQUE

FUCHS, en 1890, étudia microscopiquement le releveur de la paupière supérieure et décrivit sous le nom de ptosis myopathique, une ptose palpébrale bilatérale cryptogénétique, apparaissant vers quarante ans, non modifiée par la fatigue et augmentant progressivement avec l'âge. De nombreux cas identiques ont été rassemblés dans le rapport d'ELLIOT (1939). Le caractère familial de ce ptosis apparaît très nettement dans les cas de DUKE-ELDER et surtout dans les 64 cas observés dans la même famille par CAMERON (1950). Le mode de transmission serait en général mendélien dominant. Par la suite, SANDIFER étudiant les biopsies du droit externe, y décrivit des lésions dystrophiques.

GARTNER et BILLET, en 1949, firent les mêmes constatations au niveau des droits internes chez des malades présentant un ptosis avec atteinte des autres muscles oculo-moteurs.

Mais il faut attendre 1951 pour que KILOH et NEVIN affirment l'origine myopathique de certaines ophtalmoplégies dites nucléaires progressives. Ces constatations furent confirmées par les études très complètes avec biopsie de BECKETT et NETSKY et SCHWARTZ, CHAN-NAO-LIN.

CLINIQUE

Nous étudierons les deux types extrêmes : le ptosis myopathique et le facies d'Hutchinson réalisé par la myopathie oculaire progressive.

1) LE PTOSIS MYOPATHIQUE

N'est vraisemblablement qu'une forme clinique peu extensive de la myopathie oculaire. Il est d'ailleurs difficile chez ces malades d'affirmer l'intégrité des autres muscles oculaires. Une atteinte discrète du droit supérieur et du droit externe chez des sujets ayant dépassé la quarantaine, est d'interprétation délicate, l'excursion musculaire de ces deux muscles diminuant avec l'âge.

Peut-on affirmer l'intégrité anatomique devant l'absence de signes fonctionnels ? (Rappelons qu'un muscle oculaire normal est cent fois trop fort pour le travail qu'il doit fournir.)

Dans notre *observation n° 8*, le ptosis était connu, mais ce n'est qu'un examen plus précis et périmétrique qui a décelé une atteinte progressive des autres muscles.

Dans l'observation de HENNEAUX et HÉRODE, le ptosis bilatéral précédait de plusieurs années l'atteinte des autres muscles oculo-moteurs. L'examen anatomique plaide là encore en faveur d'un processus dystrophique et non neurogène.

Le ptosis myopathique n'est souvent qu'une forme de début de l'ophtalmoplégie chronique progressive, aussi doit-on devant tout ptosis, noter soigneusement l'excursion musculaire en degré, revoir ces malades et demander un examen neurologique.

2) L'OPHTALMOPLÉGIE EXTERNE PROGRESSIVE

Elle est caractérisée par un ptosis bilatéral et une atteinte des muscles oculo-moteurs. Au maximum, le malade se présente avec un

facies évocateur : les paupières tombantes, la tête renversée en arrière, les muscles frontaux contractés, le regard fixé, les yeux figés.

Le début de la maladie est insidieux, parfois dès la naissance, le plus souvent avant trente ans, se manifestant presque toujours par un ptosis unilatéral puis bilatéral. Ce ptosis peut rester isolé pendant des années ou s'associer d'emblée à des troubles oculo-moteurs. L'affection s'aggrave très lentement, sans aucune rémission. La diminution d'amplitude des mouvements oculaires est si progressive que la diplopie peut ne pas apparaître. On note parfois une légère exophtalmie due à l'atteinte des quatre muscles rétracteurs, non compensée par une atteinte possible des deux protracteurs. L'orbiculaire est parfois dystrophique, les paupières sont alors minces, transparentes et résistent mal à l'ouverture forcée. Les muscles iriens, sphincter et dilatateur ne sont jamais lésés.

Les atteintes oculo-motrices ne sont pas influencées par la fatigue, ne réagissent pas de façon significative à la prostigmine et l'épreuve de Mary-Walker est négative.

Dans cette forme pure de myopathie oculaire, l'absence de signe neurologique rend le diagnostic très difficile, la myasthénie pouvant réaliser pendant longtemps le même tableau clinique. Ce diagnostic peut s'aider de trois arguments : histologique, électrologique et génétique.

VALEUR DE LA BIOPSIE MUSCULAIRE

Nous empruntons l'étude anatomo-pathologique des dystrophies des muscles de l'œil à ADAMS et ses collaborateurs (p. 268) : « Les anomalies les plus convaincantes sont les variations importantes dans la dimension des fibres musculaires et la présence de fibres hypertrophiques dont certaines sont deux à trois fois plus grandes que les fibres normales. D'autres fibres, de dimension normale, hypertrophiques ou atrophiques, sont trouvées côte à côte au hasard, séparées par des quantités variables de tissu conjonctif et graisseux. On note des dégénérescence isolées des fibres musculaires. Les fascicules nerveux traversant le muscle sont normaux. »

Dans la récente statistique de J. LAPRESLE, parmi les 16 cas étudiés de myopathie, 2 étaient des myopathies oculaires (obs. n^{os} 9 et 12). L'auteur rappelle la difficulté d'interprétation des biopsies au niveau des muscles de l'œil, la grappe neuromyotique étant très pauvre en unités musculaires, une atteinte neurogène peut avoir un aspect bariolé pseudo-myotique.

L'absence de critère topographique amène une difficulté supplémentaire dans le diagnostic histologique.

VALEUR DE L'ELECTROMYOGRAPHIE

La très riche innervation des fibres musculaires au niveau de l'œil rend également très difficile l'interprétation des tracés électromyographiques. Nos cas sont encore trop rares, notre technique insuffisante, mais il semble que cet examen se révélera d'une certaine valeur. L'image de la myopathie caractérisée par des potentiels de courte durée et de petite amplitude est différente de celle des parésies neurogènes où il y a perte progressive des unités motrices.

« Avec l'aide de l'électromyographie, on a même la possibilité étonnante d'étudier et de démontrer le changement de l'action et de l'état électrique du muscle sous l'influence de la prostigmine ou du Tensilon. » (A. HUBER.)

VALEUR DIAGNOSTIQUE DES ANTECEDENTS FAMILIAUX

La notion d'une atteinte familiale, lorsqu'elle est retrouvée, est un argument décisif pour éliminer la myasthénie.

Parmi les observations d'ophtalmoplégie externe progressive :

— Dans l'observation n° 8 : le père, les deux frères et un oncle ont un ptosis.

— Dans l'observation n° 10 : la mère et l'arrière-grand-père présentent un ptosis bilatéral.

— Dans le premier cas de Mc AULEY, la fille est atteinte d'ophtalmoplégie, tandis que la mère, le grand-père, un oncle et l'arrière-grand-père ont un ptosis isolé.

DIAGNOSTIC

Les myosites, la migraine ophtalmoplégique, les paralysies syphilitique, diabétiques, les paralysies oculaires périodiques, les ophtalmoplégies basedowiennes, etc. ne posent pas de problème difficile.

En fait, deux maladies sont à discuter :

1° LA POLIO-ENCÉPHALITE SUPÉRIEURE OU OPHTALMOPLÉGIE EXTERNE NUCLÉAIRE PROGRESSIVE qui pose surtout actuellement un problème nosologique.

En effet, on sait qu'à la suite d'une étude critique exhaustive, KILOH et NEVIN considèrent que de tels cas, s'ils existent, sont extrêmement rares. Dans la plupart des faits décrits sous ce terme, la

preuve de l'origine nucléaire n'a pas été apportée de façon convaincante. BECKETT et NETSKY, dans une série de cas familiaux, se présentant cliniquement comme une ophtalmoplégie nucléaire progressive, ont pratiqué l'autopsie de l'un des sujets atteints ; ils ont noté l'intégrité histologique de la région des noyaux oculo-moteurs s'opposant à des lésions musculaires importantes. Il en est de même des observations anatomiques de SCHWARTZ et CHAN-NAO-LIN et de FURTADO et MENDONCO (1953). GOODWIN et BREININ enrichissent ces arguments de leurs tracés électromyographiques qui sont en faveur d'un processus myogène.

2° LA MYASTHÉNIE. L'atteinte des muscles oculo-moteurs est très fréquente dans la myasthénie. Elle est au début le plus souvent accrue à la fatigue, en particulier le ptosis suit un rythme évolutif journalier. Mais lorsque l'ophtalmoplégie devient complète, cette variabilité peut disparaître. L'épreuve à la prostigmine, même par voie intra-veineuse, n'est pas concluante au niveau des muscles oculo-moteurs, l'épreuve étant négative dans certaines myasthénies authentiques et partiellement positive dans certains cas récents de dystrophie musculaire. Le test de Mary Walker n'a de valeur que s'il est positif.

L'absence d'élévation compensatrice du sourcil par contracture du muscle frontal n'affirme pas la myasthénie puisqu'elle se retrouve dans certains cas de maladie de Steinert, mais l'élévation compensatrice, quand elle est nette, pourrait être un argument important contre la myasthénie.

L'électromyographie est encore à l'étude. GOODWIN et BREININ pratiquent l'injection intra-veineuse de néostigmine et d'édrophonium (Tensilon). Dans les cas de myasthénie, trente secondes après l'injection, on note une décharge d'unités motrices.

Cette modification du tracé ne se retrouverait pas dans les cas de myopathie oculaire ni dans les atteintes neurogènes.

Myopathie oculo-squelettique

Le fait qu'il y ait des atteintes oculaires dans les myopathies squelettiques est un argument de valeur en faveur de l'authenticité de la myopathie oculaire.

Nous avons repris dans la littérature quelques observations classiques où les signes oculaires précèdent en général de plusieurs années l'atteinte squelettique.

Dans notre *observation n° 12*, la myopathie squelettique se manifeste quatre ans après les signes oculaires. Dans l'*observation n° 2*, le ptosis apparaît dès la naissance, puis l'ophtalmoplégie externe progressive en même temps que la maladie de Steinert.

Les signes oculaires peuvent précéder ou suivre n'importe quelle forme de dystrophie musculaire squelettique et réaliser la myopathie oculo-squelettique.

— Dans l'observation de Pierre MARIE (1901) : sur une forme de myopathie progressive primitive avec ptosis bilatéral et participation des muscles masticateurs, les signes oculaires étaient apparus dès l'enfance.

— Dans l'observation de LANDOUZY et DÉJÉRINE, un ptosis droit apparaît à neuf ans et demi au cours d'une myopathie progressive.

— Dans l'observation de BOUVERET, le fils de vingt-deux ans, d'une myopathie, présentait une myopathie type facio-scapulo-humérale avec atteinte de l'orbiculaire, du releveur, des muscles de la langue et des muscles moteurs de la tête.

— Dans l'observation de Vittorino DESOGUS, ainsi que dans celle de GOWERS et OPPENHEIM, tous les muscles extrinsèques des deux yeux furent lésés, précédant la myopathie squelettique.

— Certains auteurs pratiquèrent chez des myopathes des biopsies musculaires sur des muscles fonctionnellement sains.

— KILOH et NEVIN, sur l'orbiculaire.

— Mc AULEY, en 1956, sur le pectiné et le deltoïde de sujets atteints d'ophtalmoplégie. Ils trouvèrent des lésions dystrophiques. On peut se demander pourquoi la maladie ne s'extérioriserait que sur certains muscles, et Mc AULEY conclut : « L'ophtalmoplégie externe progressive n'est vraisemblablement pas strictement localisée puisque les muscles squelettiques examinés présentent des lésions histologiques dystrophiques sans témoignage clinique. »

CHAPITRE IX

Traitement des myopathies oculaires

Actuellement, il n'y a pas de traitement médical des myopathies oculaires. Le seul traitement possible est un traitement symptomatique.

1° LE PTOSIS EST ISOLÉ

La chirurgie du ptosis est délicate, vise à un double but : relever une paupière qui, couvrant plus ou moins la pupille, gêne la vision ; conserver une bonne fermeture palpébrale. Les procédés sont multiples, mais il ne faut pas employer la méthode de suppléance par le muscle droit supérieur, ce dernier pouvant être atteint.

— On peut raccourcir la paupière par résection d'une bande de tissu (procédé Gillet de Grandmont).

— On peut renforcer l'action du releveur par raccourcissement de ce muscle (procédé de Blascowicks simplifié).

Nous avons employé la méthode de Friedenwald, intéressante par sa simplicité et sa réversibilité toujours possible, décrite dans le rapport de la S.O.P. sur les traitements du ptosis (1).

2° LE PTOSIS CACHE UNE DIPLOPIE

Le mieux est peut-être de se contenter de ne traiter qu'un seul côté, celui où le ptosis est le plus léger, de façon à laisser un œil parfaitement occlus.

(1) FAVORY, novembre 1956.

3° QUANT AUX ATTEINTES DES MUSCLES MOTEURS DU GLOBE

Elles seront traitées par avancement ou résection. Pratiquement, ces interventions sont rares du fait de la simultanéité d'atteinte de ces muscles, le strabisme étant exceptionnel.

De toute façon, on n'interviendra jamais sur des lésions récentes. On n'opérera qu'après une période d'observation permettant de juger de la non régression des symptômes.

Rappelons que certains auteurs opèrent avec succès les atteintes oculo-motrices myasthéniques anciennes (A. HUBER).

CHAPITRE X

Observations

Nous n'avons, dans tous ces cas, détaillé que les signes oculaires et simplement résumé les constatations neurologiques.

A. — Observations de maladie de Steinert typique avec atteintes oculaires diverses

OBSERVATION N° 1

(Service de M. KALT, aux Quinze-Vingts)

M. D..., âgé de trente-huit ans lors de son hospitalisation aux Quinze-Vingts, pour extraction des cristallins cataractés.

Le début de la maladie remonte en 1935 par modification de la voix : d'abord sourde, elle devient nasonnante et mal articulée.

— En 1945 : ptosis O.G., puis quelques semaines plus tard, ptosis O.D. ; depuis, baisse de l'acuité visuelle progressive et bilatérale.

— A l'examen en octobre 1955 :

Facies caractéristique : les plis du visage sont effacés, l'exécution des différentes mimiques incomplète, les lèvres sont grosses, écartées, la supérieure est saillante, l'inférieure est éversée, la fente buccale élargie, le rire transversal, les fosses temporales creusées, calvitie frontale, l'ensemble réalisant le facies myopathique de Landouzy.

EXAMEN OCULAIRE :

— Ptosis bilatéral O.G. > O.D.

— Œil droit : paupière recouvre 1/3 cornée ; œil gauche : paupière recouvre 2/3 cornée.

Sans contracture compensatrice du frontal.

— L'orbiculaire est atrophique, les paupières sont amincies, ne résistent pas à l'ouverture forcée et l'on retrouve à son niveau la réaction myotonique, c'est-à-dire l'impossibilité pour le malade d'ouvrir les paupières lorsqu'elles ont été fermées fortement pendant un certain temps.

— *Trouble de la motilité oculaire extrinsèque* mesuré par l'étude du champ du regard après réduction du ptosis.

25
|
T. 30 ——— 30 N.
|
40
O.D.

20
|
N. 35 ——— 30 T.
|
40
O.G.

- Atteinte du droit supérieur importante.
- Atteinte latérale moins intense.
- Droit inférieur presque normal.
- Très mauvaise convergence.
- T.O.D. = T.O.G. = 16 (Schiotz).
- C.V. : normal après correction du ptosis.
- Pas d'atteinte de la musculature intrinsèque.

En novembre 1955 :

— V.O.D. = $1/20^\circ$ très près lit n° 4 — V.O.G. = $1/10^\circ$ très près lit n° 2.

Cristallin O.D.G. : opacités en soucoupe postérieure avec rayons stellaires et trouble de la corticale postérieure.

Nombreux points blancs et des corps colorés rouges et verts sous-capsulaires antérieurs et surtout postérieurs. Quelques opacités grisâtres dans la corticale. Le noyau est intact.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Myotonie volontaire mécanique et électrique ; amyotrophie essentiellement du sterno-cléido-mastoïdien et du long supinateur.

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES :

Normaux (B.W. —).

ANTÉCÉDENTS :

Pas d'enfants.

Mère : cataracte bilatérale à soixante-dix ans.

INTERVENTIONS :

Extraction intra-capsulaire du cristallin O.D. (en novembre 1955).

Extraction extra-capsulaire O.G. (en mai 1956).

Le 2 juillet 1956 :

— V.O.D. = 10/10° n° 2 — V.O.G. = 7/10° n° 3.

— F.O. : normaux.

La motilité extrinsèque diminue très lentement, n'entraîne pas de diplopie et ne gêne pas le malade.

Ce malade présente donc une maladie de Steinert avec cataracte bilatérale, atteinte des muscles oculo-moteurs du globe, du releveur et de l'orbiculaire.

Traité depuis plusieurs années pour maladie de Thomsen, c'est devant l'aspect des lésions cristalliniennes qu'un examen neurologique a été renouvelé.

OBSERVATION N° 2

(Service du Professeur LEFÈVRE)

Résumé de l'observation : M. C..., âgé de quarante ans.

Maladie de Steinert typique avec cataracte bilatérale, ptosis bilatéral apparu à droite dès la naissance. Ophthalmoplégie progressive des muscles extrinsèques dès l'âge de 20 ans ; actuellement totale et bilatérale. Légère exophtalmie.

E.M.G. :

— Abducteur du pouce : tracé typique de myotonie atrophique.

— Releveur de la paupière supérieure : quelques salves myotoniques.

— Droit externe, droit interne : tracé peu concluant.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

Père et grand-père atteints de ptosis dit congénital.

Cette observation soulève le problème étiologique du ptosis congénital, ne serait-il pas assez souvent une myopathie du releveur ?

OBSERVATION N° 3

(Service du Professeur GARCIN)

M. G..., âgé de trente-huit ans. Le début de la maladie s'est manifesté au niveau des doigts des deux mains, gênant fortement l'exercice de sa profession (accordéoniste).

En 1951 :

Atrophie et myotonie s'étendent aux membres supérieurs.

Le diagnostic est complété en 1954 par :

L'E.M.G. : décharges myotoniques typiques dans les éminences hypothénar. Contraction galvanotonique non durable à type myotonique sur les muscles des deux mains obtenue avec des intensités liminaires de 1,5 mA, ce qui donne toute sa valeur à cette réaction anormale. Celle-ci est très prononcée sur les éminences thénar, les courts abducteurs du V et les premiers interosseux.

EXAMEN OCULAIRE :

— *Ptosis* léger bilatéral.

— *Cristallin de l'O.D.* : opacités cristalliniennes constituées par des grains très fins en majorité blanchâtres avec quelques rares corps colorés. Ces opacités siègent dans les couches sous-capsulaires antérieures et postérieures du cristallin, les cristalloïdes et le noyau étant indemnes.

— *Cristallin de l'O.G.* : extraction pour cataracte aux Quinze-Vingts en 1942.

— *Motilité extrinsèque et intrinsèque* normale. F.O. normaux.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

Descendants : 3 enfants.

— *Daniel*, quatorze ans. Cristallins O.D.G. : nombreux corpuscules blanchâtres translucides au niveau du cristallin dans les couches corticales antérieures et postérieures. Pas de corps colorés. Pas d'opacités de la cristalloïde postérieure. Pas de corps flottants.

— *Jacques*, douze ans. Cristallins O.D.G. : quelques corps colorés vert seulement et des corps translucides plus nombreux dans les couches corticales du cristallin. Pas d'opacités postérieures.

— *Colette*, six ans. Rien à signaler.

L'intérêt de cette observation tient à la constatation précoce des lésions cristalliniennes chez les deux jeunes fils du malade atteints de maladie de Steinert typique.

OBSERVATION N° 4

(Services du Professeur GARCIN et du Docteur KALT)

M. C... Malade âgé de quarante-quatre ans lors de son hospitalisation en 1955. Début de la maladie en 1945 par des troubles de la parole et baisse de l'acuité visuelle.

EXAMEN OCULAIRE :

— *Ptosis* léger O.G.

— Légère diminution de la motilité du droit supérieur et du droit externe des deux yeux.

— Atteinte de l'orbiculaire.

Le 5 janvier 1957 :

— V.O.D. = $1/10^{\circ}$ près n° 14 — V.O.G. = $1/10^{\circ}$ près n° 14.

— T.O.D. = 15 (Schiotz) — T.O.G. = 15 (Schiotz) — T.A. = 10-6,5.

— Réflexes pupillaires normaux.

— Cristallins O.D.G. : cataracte postérieure bilatérale avec bandes radiaires sur la cristalloïde postérieure et corps colorés de Vogt, rouge et vert, peu nombreux. Corpuscules blanchâtres beaucoup plus nombreux situés dans les couches cristalliniennes sous-capsulaires.

— Extraction intra-capsulaire des cristallins sans incident.

Le 12 avril 1957 :

— V.O.D. = $10/10^{\circ}$ n° 1,5 — V.O.G. = $9/10^{\circ}$ n° 1,5.

— F.O. : normaux. Pas de corps flottants du vitré.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

— Élément myotonique confirmé par l'examen électrique.

— Amyotrophie du sterno-cléido-mastoïdien et du long supinateur. Atteinte de la racine du membre supérieur gauche.

ANTÉCÉDENTS :

Rien à signaler.

— E.M.G. des muscles oculaires (orbiculaire, releveur et droit externe) : tracé d'aspect non neurogène.

A cette maladie de Steinert avec cataracte, atteinte partielle des muscles oculo-moteurs, de l'orbiculaire, se surajoute une atteinte de la racine du membre supérieur comme on en observe dans la myopathie du type Landouzy-Déjérine.

OBSERVATION N° 5

(Service du Professeur GARCIN)

M. D..., âgé de vingt-cinq ans lors de son premier examen dans le service du Professeur GARCIN.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

L'E.M.G. et la biopsie musculaire donnent des résultats douteux.

— Myotonie au niveau des mains et des masseters.

— Amyotrophie du sterno-cléido-mastoïdien.

Biopsie musculaire (muscle de l'avant-bras) : « Légère inégalité du calibre des fibres sans atrophie notable. »

E.M.G. sur les muscles de la main : salves myotoniques. Myopathie très douteuse.

L'examen oculaire est par contre très évocateur :

— O.D.G. : V.O.D. = V.O.G. = 10/10°.

— F.O. : normaux.

Pas de corps flottants du vitré.

— Cristallins : O.D. = O.G. :

a) Cristalloïde postérieure en forme d'étoile.

b) Nombreux corps de Vogt blancs et colorés (vert et rose) dans les couches sous-capsulaires antérieures et postérieures.

— Orbiculaire de force diminuée.

— Motilité extrinsèque non précisée, grossièrement normale.

ANTÉCÉDENTS :

Rien à signaler.

Valeur des lésions cristalliniennes pour affirmer un diagnostic soupçonné.

OBSERVATION N° 6

(Service du Professeur GARCIN)

M. M... Malade âgé de quarante-quatre ans. Maladie de Steinert typique avec *cataracte*, nombreuses opacités ponctuées rouges et vertes sous-capsulaires antérieures et souvent postérieures. Opacités en soucoupe postérieure réduisant l'acuité visuelle.

— V.O.D. = 6/10° près n° 3 — V.O.G. = 5/10° près n° 6.

Ptosis bilatéral. Le ptosis gauche serait congénital ; le droit aurait débuté quelques années plus tard (signalons l'accouchement par forceps).

— *Orbiculaire* : médiocre ; amincissement des paupières.

— *Motilité extrinsèque* : limitation des droits externes (40°).

Mauvaise convergence.

F.O. : normaux.

Maladie de Steinert avec cataracte bilatérale, atteinte de l'orbiculaire, des droits externes et du releveur.

OBSERVATION N° 7

Mme T... Opérée en 1942 de cataracte pathologique, n'a pas subi d'examen neurologique à cette date. En 1957, découverte d'une atrophie considérable des membres inférieurs et supérieurs, de la musculature faciale. Réaction myotonique très marquée au niveau des mains, de la face et de la langue.

Cette observation nous montre la nécessité de pratiquer un examen neurologique devant toute cataracte pathologique de diagnostic inconnu.

B. — Observations de myopathie oculaire isolée

OBSERVATION N° 8

(Service du Docteur KALT, Hôpital des Quinze-Vingts)

M. L..., âgé de quarante-deux ans, vient consulter en février 1957 pour ptosis bilatéral gênant son activité.

— Ptosis bilatéral apparu il y a quatre ans au niveau de l'œil droit puis de l'œil gauche, s'accroissant progressivement.

EXAMEN OCULAIRE :

— V.O.D.G. = 10/10°.

— F.O. : normal.

— C.V. : normal.

— Ptosis recouvrant à droite les deux tiers de la cornée, à gauche le tiers seulement.

— Contracture compensatrice du frontal.

— Pas d'atteinte de l'orbiculaire.

— *Motilité oculaire* : tous les muscles extrinsèques ont leur motilité diminuée, sauf le droit inférieur, mais pas de strabisme.

40
|
35 ——— 25
|
60

O.D.

45
|
30 ——— 35
|
60

O.G.

— *Cristallin* : quelques fines opacités grisâtres corticales.

— *Intervention* : sur ptosis O.D.G. le 12 juin 1957 (fil de Friedenwald).

— Résultat excellent pour l'œil gauche, légère hypocorrection au niveau de l'œil droit ne gênant pas le malade, pas de lagophtalmie.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Normal.

ANTÉCÉDENTS :

Père : ptosis bilatéral très important apparu après trente ans.

— *Le frère du père* : ptosis bilatéral apparu aussi après trente ans.

— *Le fils de l'oncle du malade* : ptosis bilatéral.

Ces différents ptosis sont toujours apparus après trente ans ; nets à quarante ans, ils s'accroissent assez rapidement, gênant fortement l'acuité visuelle à partir de cinquante-cinq ans.

Ce malade présente donc un ptosis familial tardif auquel se surajoute une atteinte discrète mais certaine des autres muscles oculomoteurs, sauf le droit inférieur. Ces muscles n'ont pu être étudiés chez les autres membres de la famille, ces malades ayant été examinés sur photographie.

OBSERVATION N° 9

(Services du Professeur GARCIN et du Docteur KALT)

M. B..., âgé de cinquante-quatre ans, vient consulter pour une gêne due à son ptosis bilatéral important.

En 1940, le ptosis débuta au niveau de l'œil droit, une diplopie témoigne de l'atteinte oculomotrice dès cette date.

EXAMEN OCULAIRE :

En juin 1950 :

— Ptosis bilatéral O.D. > O.G., non variable, mesuré au périmètre.

— Exophtalmie bilatérale (22 Hertel).

— Parésie de la convergence.

— Réflexes photomoteurs : normaux.

— Mouvements oculaires diminués d'amplitude.

En 1952 : on porte le diagnostic d'ophtalmoplégie nucléaire progressive et on institue un traitement à la prostigmine et au bivatol qui n'empêche pas l'évolution de la maladie.

En décembre 1955 : le malade présente le facies d'Hutchinson.

— *Ptosis* : à droite, la paupière recouvre les trois quarts de la cornée ; à gauche, les deux tiers.

Compensé par une contracture intense du frontal.

Les paupières sont très minces. Mais l'orbiculaire résiste assez bien à l'ouverture forcée des paupières.

Motilité oculaire :

20
|
5 — 25
|
45

O.D.

25
|
30 — 30
|
40

O.G.

Réflexes pupillaires : normaux.

T.O.D.G. = 18 — F.O. : normaux.

C.V. (Goldmann) : normaux.

V.O.D. = 7/10° n° 2 (myope) — V.O.G. = 9/10° n° 2.

— *Exophthalmie* : O.D. = 23 (Hertel) — O.G. = 24 (mais myopie de 6 et 10 dioptries).

— *Cristallins* : au fort grossissement, on note de très fines opacités bleues et vertes sous-capsulaires antérieures et postérieures. Nombreuses opacités blanchâtres dans la corticale, de type sénile.

EXAMEN GÉNÉRAL :

— Neurologique : rien à signaler.

— Cœur : arythmie complète. E.C.G. : flutter.

— Trouble circulatoire : pieds et mains froides.

— B.W. : négatif.

— Médiastin : ombre probablement d'origine thymique.

— Métabolisme de base : 44,2.

— Radios du crâne : normales.

— Test à la prostigmine et l'épreuve de Mary Walker sont négatifs.

Biopsie du droit externe de l'œil droit (J. LAPRESLE) — Coloration : hématéine-éosine et trichrome de Masson :

« La plupart des fibres sont coupées en sections transversales. Un certain nombre d'entre elles montrent des images dégénératives accusées avec vacuolisation du centre de la fibre. Il existe une prolifération modérée des noyaux sarcolemmiques. On ne retrouve aucun infiltrat inflammatoire proprement dit.

« L'irrégularité des lésions, la persistance de fibres encore normales dans les zones lésées, surtout certaines inégalités de calibre avec, par endroit, des fibres très augmentées de volume, sont en faveur d'un processus myogène et dystrophique. »

— *Electromyographie* des deux droits externes et d'un releveur de la paupière supérieure qui montre un tracé en faveur d'un processus myogène. Dans la contracture soutenue, une unité semble prédominer à fréquence relativement basse : 25 à 30/sec. L'injection de prostigmine n'a pas modifié le tracé.

ANTÉCÉDENTS :

Rien à signaler.

Ce malade présente le tableau clinique d'une ophtalmoplégie dite « nucléaire progressive » avec ptosis, exophtalmie légère, opacités cristalliniennes rappelant les corps de Vogt, la biopsie musculaire et l'électromyographie sont en faveur d'un processus myogène dystrophique.

OBSERVATION N° 10

(Service du Professeur GARCIN et du Docteur KALT)

M. H..., âgé de quarante-cinq ans, est venu consulter aux Quinze-Vingts pour ptosis bilatéral. Cette chute de la paupière supérieure débuta en 1945 au niveau des deux yeux et augmenta progressivement.

— Pas de notion de fatigabilité.

— Test à la prostigmine négatif.

EXAMEN OCULAIRE :

— Réflexes photo-moteurs : normaux.

— Facies d'Hutchinson.

— Ptosis bilatéral recouvrant le tiers de la cornée.

— V.O.D. = 5/10° sans correction — 10/10° avec correction près + 1 lit n° 2.

— V.O.G. = 8/10° sans correction — 10/10° avec correction près + 1 lit n° 2.

— Pas de trouble de l'accommodation.

Motilité oculaire :

— Limitation importante de l'abduction.

— Limitation modérée de l'adduction.

— Pas de limitation verticale inférieure.

— Ponctum proximum de convergence : 16 cm.

— Orbiculaire : de force normale.

Il existe une contraction frontale compensatrice du ptosis.

— Fond d'œil : normal — P.A.R. = 35 — T.A. = 16-9. T.O. = 25 —

C.V. : normal.

— Pas d'opacités cristalliniennes.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Rien à signaler.

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES :

Pas d'image radiologique permettant de suspecter une hypertrophie thymique.

— Electrophorèse : légère augmentation des globulines.

— E.C.G. : normal.

— *Electromyographies* (extenseur des doigts, masseter) : tracés normaux.

« Dans l'orbiculaire des paupières, le tracé obtenu lors d'une contraction légère est un tracé de type intermédiaire ; les potentiels sont relativement peu amples, de l'ordre de 200 micro-volts.

« Dans le releveur de la paupière supérieure, un tracé correct ne peut être obtenu que dans un point du muscle ; le tracé est alors assez fourni ; les potentiels, d'environ 100 micro-volts, très brefs. Secondairement, une diminution d'amplitude se manifeste.

« L'aspect d'un tel tracé évoque un déficit probablement musculaire : myopathie soit anatomique, soit plus ou moins fonctionnelle, soit comportant un élément de myasthénie. » (Docteur J. LEFEBVRE.)

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

— Arrière-grand-père : ptosis bilatéral.

— Mère : ptosis bilatéral.

— Une sœur, âgée de trente et un ans, aurait une paraplégie (malade non examinée).

Cette observation nous paraît intéressante par les antécédents familiaux. La myopathie restant localisée pendant deux générations au releveur, s'est étendue chez notre malade aux autres muscles oculaires.

OBSERVATION N° 11

(Service du Professeur GARCIN)

M. B..., âgé de quarante-sept ans, présente une ophtalmoplégie progressive bilatérale.

La maladie aurait débuté à l'âge de dix-huit ans par un ptosis gauche. Quinze ans plus tard, apparition d'un ptosis droit, puis la mobilisation des yeux devient difficile. Les yeux seraient figés depuis une dizaine d'années.

EXAMEN OCULAIRE :

Facies d'Hutchinson avec élévation compensatrice du frontal.

— Ptosis gauche plus important que le droit.

— Exophtalmie légère.

— Pas de cataracte.

— F.O. : chorio-rétinite myopique péri-papillaire.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Normal.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

— Père : ptosis bilatéral.

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES :

Rien à signaler.

— B.W. négatif.

— Test à la prostigmine négatif.

Valeur de la notion familiale pour éliminer la myasthénie.

**C. — Observation de myopathie oculaire
associée à une myopathie squelettique**

OBSERVATION N° 12

(Service du Professeur GARCIN)

M. C..., âgé de trente-trois ans.

Début de la maladie en 1945, à l'âge de vingt-quatre ans, par un ptosis gauche. Rapidement se constitue un tableau d'ophtalmoplégie totale bilatérale.

EXAMEN OCULAIRE :

En mai 1954 :

— Yeux figés en légère divergence.

— Ptosis bilatéral à gauche plus important qu'à droite.

— Exophtalmie : O.D. = 20 — O.G. = 22 (Hertel).

— Force de l'orbiculaire très diminuée.

— Convergence impossible à étudier.

— Pas de trouble de l'accommodation.

— Réflexes pupillaires, champ visuel, fond d'œil : normaux.

— Test à la prostigmine négatif, ainsi que l'épreuve de Mary Walker.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Déficit de la force musculaire au niveau de la racine des deux membres supérieurs évoluant progressivement depuis 1949.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

Rien à signaler.

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES :

Biopsie du droit externe : « Sur le très petit fragment prélevé à la partie antérieure du muscle, près de son insertion, les fibres musculaires sont raréfiées et lésées, calibre inégal et irrégulier, perte de striation parfois localisée à un segment de la fibre, dégénérescence granuleuse, nette prolifération et hypertrophie des noyaux du sarcolemme. Or, on ne voit ni infiltration, ni modification vasculaire. Un petit nerf traversant la biopsie est normal. L'aspect est voisin de celui décrit par NEVIN dans la myopathie oculaire. En raison cependant du caractère très particulier des dégénérescences des muscles oculo-moteurs, la nature myogène de l'atrophie ne peut être envisagée qu'avec réserve » (J. LAPRESLE).

D. — Observation d'ophtalmoplégie progressive dont la nature myasthénique n'a été affirmée que neuf ans après le début de la maladie

OBSERVATION N° 13

(Service du Professeur GARCIN et du Docteur KALT)

M. Le V..., âgé de vingt-trois ans.

Début des troubles il y a sept ans par un ptosis de l'œil gauche non variable.

— Pas de diplopie, ni syndrome infectieux.

— Pas de céphalée, ni vomissements associés.

Le ptosis de l'œil gauche augmente progressivement. En 1955, atteinte de l'œil droit.

EXAMEN OCULAIRE :

En mars 1956 :

— *Œil droit* : le ptosis recouvre la moitié supérieure de la cornée.

— Droit supérieur et droit externe : action très limitée.

— Droit interne : moins limitée.

— Droit inférieur : motilité presque normale.

— *Œil gauche* : le ptosis recouvre les deux tiers supérieurs de la cornée.

— Droit supérieur et droit externe très limités dans leur action.

— Droit interne et droit inférieur : peu atteints.

— Faiblesse des orbiculaires.

— Musculature intrinsèque : normale.

— Pas de trouble de l'accommodation.

— V.O.D. = V.O.G. = 10/10°.

— T.O.D. = T.O.G. = 18.

— Fond d'œil : normal.

EXAMEN NEUROLOGIQUE :

Cet examen était négatif jusqu'en mai 1957. A cette date, notion de fatigabilité de la racine du membre supérieur gauche à l'effort.

Faiblesse de la mastication à la fin du repas.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

Rien à signaler.

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES :

Rien à signaler.

— Pas de trouble endocrinien.

— B.W. : négatif.

— Liquide céphalo-rachidien et benjoin : normaux.

— *Electromyographies* :

Droit externe et droit supérieur.

Le tracé n'est pas en faveur d'un processus myogène. Il est difficile à interpréter, on pourrait dire tracé normal. Mais le tracé se simplifie en fin de contraction. La fréquence est assez grande, plus de 50 par seconde. Potentiel très grand, très ample.

L'épreuve au Tensilan n'a pu être pratiquée.

Ce malade pose un problème diagnostique difficile.

Conclusions d'ensemble tirées de ces observations

De l'ensemble de ces observations, on peut tirer les conclusions suivantes :

1° LE RELEVEUR est toujours le muscle le premier atteint, parfois le seul, puis, par ordre de fréquence : le droit supérieur, le droit externe, le droit interne, le droit inférieur sont intéressés. Cet ordre est retrouvé identique dans les atteintes oculo-motrices de la myasthénie.

2° L'ORBICULAIRE :

— Dans la maladie de Steinert, la force de l'orbiculaire est nettement diminuée dans 5 cas sur 5 (où elle fut étudiée).

— Dans 4 cas d'ophtalmoplégie externe progressive, une fois seulement l'orbiculaire est faiblement atteint.

— Dans l'observation n° 12 de myopathie oculo-squelettique, l'orbiculaire est touché. Il semble donc que dans les myopathies oculaires isolées, l'orbiculaire est atteint une fois sur quatre ; au contraire, dans les dystrophies plus étendues, l'orbiculaire semble lésé dans la totalité des cas. Rappelons que KILOH et NEVIN étudièrent histologiquement un orbiculaire sain fonctionnellement, et le trouvèrent dystrophique.

3° LA CONTRACTURE FRONTALE, compensatrice du ptosis, a été retrouvée dans nos 4 cas d'ophtalmoplégie externe progressive ainsi que dans 4 observations de KILOH et NEVIN. Dans les dystrophies plus généralisées, elle manque souvent.

4° UNE EXOPHTALMIE légère est fréquente (3 cas sur 4) lorsque l'ophtalmoplégie est totale.

5° LES MUSCLES LISSES ont toujours été respectés :

- pas de modification pupillaire ;
- pas de trouble de l'accommodation.

6° TENSION OCULAIRE : tendance à l'hypotonie dans 50 % des cas.

7° NERF OPTIQUE : toujours normal.

8° FOND D'ŒIL : nous n'avons jamais trouvé de dégénérescence tapéto-rétinienne, ni de corps flottants du vitré.

9° OPACITÉS CRISTALLINIENNES : constantes dans la maladie de Steinert. Des corps de Vogt ne furent retrouvés qu'une fois dans l'ophtalmoplégie externe progressive (*obs. n° 9*).

10° Nos 12 malades atteints de MYOPATHIE OCULAIRE étaient tous du sexe masculin. La maladie débuta très tôt, parfois dès la naissance, au plus tard vers la trentaine. Parmi les différents muscles, le releveur est toujours le premier atteint, parfois le seul ; lorsque la maladie s'étend, il est exceptionnel qu'un seul muscle moteur du globe soit pris, le plus souvent l'atteinte est simultanée, mais à des degrés variables. Assez rapidement le tableau est au complet, réalisant le facies d'Hutchinson. La symétrie des lésions est loin d'être constante. L'évolution est très progressive ; nous n'avons jamais constaté de rémission ; la prostigmine s'est révélée inefficace dans tous les cas, sauf un. Mais chez ce dernier, une forte dose n'a donné qu'une faible diminution du ptosis pendant dix minutes, les autres muscles oculo-moteurs restant bloqués.

11° LE PRONOSTIC DES SIGNES OCULAIRES des dystrophies musculaires progressives est favorable : la cataracte s'opère bien ; on peut intervenir sans danger sur le ptosis ; les autres troubles oculo-moteurs sont en général très bien supportés par le malade.

Conclusion générale

Nous avons, dans ce travail, envisagé les manifestations oculaires des diverses formes de dystrophie musculaire progressive, en entendant sous ce terme les dystrophies musculaires squelettiques habituelles, et les dystrophies musculaires oculaires isolées, ou associées à une atteinte squelettique.

1) DYSTROPHIES MUSCULAIRES SQUELETTIQUES HABITUELLES

— *Dans la myopathie facio-scapulo-humérale de Landouzy-Déjérine*, l'atteinte très précoce de l'orbiculaire est un signe de valeur, surtout dans les formes frustes.

— *Dans la maladie de Thomsen*, la myotonie du releveur et des muscles oculo-moteurs ne modifie pas le champ d'excursion musculaire ; on observe seulement une augmentation du temps de latence précédant le mouvement.

— *Dans la maladie de Steinert*, le ptosis et les troubles oculo-moteurs sont très fréquents (75 % des cas) ; de plus, les lésions cristalliniennes caractéristiques se retrouvent chez tous nos malades.

2) DYSTROPHIE DES MUSCLES DE L'ŒIL

— La dystrophie peut rester localisée au releveur et réaliser le syndrome décrit par FUCHS sous le nom de « ptosis isolé tardif familial », bien que dans quelques cas ce ptosis soit apparu dès la naissance.

Au maximum, la dystrophie réalise le tableau clinique de « l'ophtalmoplégie nucléaire progressive ». On sait en effet, qu'à la suite des travaux d'un certain nombre d'auteurs, en particulier KILOH et NEVIN, BECKETT et NETSKY, SCHWARTZ et CHAN NAO LIN, ce syndrome a été rattaché dans la plupart des cas à une atteinte dystrophique des muscles de l'œil et non pas à une lésion des noyaux oculo-moteurs du tronc cérébral. Nous avons pu confirmer cette opinion

dans deux de nos observations après étude anatomo-pathologique et électromyographique des muscles oculaires. A ce propos, nous avons insisté sur les difficultés d'interprétation des biopsies musculaires et des tracées électromyographiques au niveau des muscles de l'œil en raison de leur riche innervation.

Nous avons enfin envisagé le problème diagnostique souvent très difficile entre cette ophtalmoplégie progressive et la myasthénie.

Nous avons insisté sur l'importance du facteur familial lorsqu'il est retrouvé, et sur l'obligation où l'on est quelquefois d'attendre plusieurs années l'apparition d'une atteinte squelettique, myopathique ou myasthénique avant de pouvoir porter un diagnostic de certitude.

Il semble que le test électromyographique au Tensilon soit très prometteur, mais le nombre de cas étudiés est encore trop restreint pour conclure formellement.

Vu, le Doyen :
BINET

Vu, le Président de Thèse :
RENARD

Vu et Permis d'imprimer,
le Recteur de l'Académie de Paris :
SARRAILH

Bibliographie

- ADAMS (R.D.), DENNY-BROWN (D.) et PEARSON (C.M.). — Diseases of muscle. A study in pathology. (New-York, Paul B. Hoeber, Mc., 1954.)
- ALFONDARY (I.). — Ophtalmoplégie chronique progressive. (*Revue Oto-Neuro-Ophthamo.*, 1954, 26/3, 140-149.)
- ANONYME. — A propos du ptosis palpébral. La myopathie oculaire à travers la littérature. (*Semaine des Hôpitaux*, Paris, 1956, 2/7, n° 40, 2329.)
- APPELMANS (J.), MICHIELS et FRANÇOIS (J.). — Cataracte associée à la myotonie. (*Soc. Belge d'Ophth.*, Bruxelles, 24 juin 1956.)
- ARIEFF and KUSCHBOUM (W.R.). — Clinical, histologic and electrical. Studies in muscular dystrophy. (*Neur.*, 1953, 3, 35-43.)
- AULEY (Mc F.D.). — Opht. ext. progressive. (*British J. Ophtalm.*, 1956, 40/11, 686-690.)
- BARTH (J.). — Dystrophie myotonique et cristallin. (*Ophtalmologica*, Basel, 1954, 128/5, 288-297.)
- BECKETT (R.S.) et NETSKY (M.G.). — Familial ocular myopathy and external ophtalmoplegia. (*Archives of Neurology and Psychiatry*, 1953, 69, 1, 64-72.)
- BÉGAUX (C.) et DECOK (G.). — La dégénérescence tapéto-rétinienne de la dystrophie myotonique. (*Probl. Act. Ophtalmologique*, 1957, 47/1, 551-558.)
- BÉGAUX (C.), DECOCK (G.) et VAN BOGAERT (L.). — Sur une souche de myotonie dystrophique dont au moins un des sujets atteints est porteur d'une dégénérescence tapéto-rétinienne atypique. (*Journ. Génét. Humaine*, Genève, 1952, 1/2, 5-15.)
- BEST. — Méthodes d'examen électro-physiologique en ophtalmologie. (*Soc. Rhénanie-Westphalie*, mars 1956.)
- BONDUELLE (M.), BOUYGUES (P.) et PUESCH (H.). — Ophtalmoplégie d'emblée permanente et insensible à la prostigmine, ayant précédé de six mois un syndrome myasthénique périphérique. Considérations sur le diagnostic des ophtalmoplégies externes. (*Soc. Française d'Ophtalmologie*, 2 février 1956.)
- BONNET (J.L.). — Cataracte de l'atrophie myotonique. (*Soc. Opht. de Lyon*, 23 avril 1950.)

- BORDAS (L.), BARRAQUER. — Ophthalmoplégie exophtalmique. (*Rev. Esp. Oto-Neuro-Ophth.*, 1950, 9/49, 197-202.)
- BOLIVERET. — Deux cas de myopathie atrophique progressive. Atrophie linguale myopathique. (*Lyon Méd.*, 1895, p. 148.)
- BRAND (E.). — La tension oculaire dans la myotonie atrophique. (*Ophthalmologica*, Basel, 1950, 119/3, 157-162.)
- BRAND (I.). — Hypotension intra-oculaire chez des myotoniques. (*Ophthalmologica*, Basel, 1955, 129/1, 81-88.)
- CANLORBE (P.) et VILLAUMEY (J.). — Problèmes posés par l'association d'une curieuse ophtalmoplégie et exophtalmie. (*Presse Méd.*, 7 novembre 1951, 59, 1459.)
- CASTAIGNE (P.) et VIVIEN (P.). — Généralités sur les dystrophies musculaires progressives ou myopathies. (*Revue du Praticien*, 1955, n° 9.)
- COSTE (F.), LAPRESLE (J.). — Dystrophie musculaire progressive. (*Traité de Médecine*, 1953, tome XVII.)
- DESMOS (J.). — Étiologie des myopathies. (*Thèse*, Paris, mars 1957.)
- DESIGNES (P.). — Paralysies oculo-motrices. (*Encyclopédie Médico-Chirurgicale*, tome II.)
- FONTAINE (M.). — Les symptômes oculaires de la myasthénie. (*Thèse*, Paris, 1950.)
- FRANKLIN (D.). — Ptosis familial myogène. (*Colorado Ophth. Soc.*, 17 janvier 1953.)
- GARTNER (S.) and BILLETE. — Progressive muscular Dystrophy. Involving the extraocular muscles. (*Arch. Ophth.* 41, 334-340, 1949.)
- GEORGIADIS (G.) et POLYCHRONAKOS (D.). — Absence des mouvements horizontaux des globes dans un cas de myopathie du type facial Landauzy-Déjerine. (*Soc. Hellénique Ophth.*, 21 septembre 1951.)
- GIRARD (P.-F.), MASSON (R.) et GALLAVARDIN (R.). — Valeur séméiologique de la cataracte dans la clystrophie myotonique de Steinert. (*Soc. Oto-neuro. Ophth. Lyonnaise*, 20 mai 1951.)
- GISPERT (Cruz). — Myasthénie ophtalmoplégique. (*Clin. y Lab.*, 54/316, 1952.)
- GOODWIN (M.), BREININ. — Electromyography. A Tool in Ocular and Neurologic-Diagnosis. (*A.M.A. Archives of Ophthalmology*, vol. 57, n° 2, 1957.)
- GOODWIN (M.), BREININ (M.-D. et A.-L.). — Electromyography of the human extraocular muscles. (*A.M.A. Archives of Ophthalmology*, vol. 54, n°2, 1955.)
- GOSLICH (H.) et MYLIUS (K.). — Manifestations oculaires dans les myopathies. (*Klin. Mil. Augenheille*, 126/1, 165-170, 1955.)
- GUYOT (C.). — Electromyographie. (*Supplément Concours Médical*, 19 janvier 1957.)
- HARRIS (L.). — Ophthalmoplégie externe progressive chronique (*Milit. Surg.*, 106/3, 181-183, 1950.)

- HENNEAUX (J.) et HERODE (R.). — Contribution à l'étude de la myopathie oculaire de Fuchs. (*Rev. Oto-Neuro-Ophtalm.*, 27/5, 257-263, 1955.)
- HUBER (A.) et LEHNER (F.-H.). — Electromyography des muscles oculaires. (*Soc. Suisse Ophtalm.*, Lausanne, octobre 1955.)
- Zur Electromyographie der Augenmuskeln. (*Ophtalmologica*, 1956, 131, 238.)
- HUBER (A.). — Myasthénie et paralysies des muscles oculaires. (*Soc. Ophtalm. Française*, Paris, Mai 1957.)
- JAYLE (G.), BOUDAURESQUES (J.) et BÉRARD (P.). — Myopathie facio-scapulo-humérale du type Landouzy avec atteinte des mouvements conjugués des yeux. (*Comité Médical des Bouches-du-Rhône*, 16 mai 1947.)
- KILOH (L.G.) and NEVIN (S.). — Progressive dystrophy of the external ocular muscles (ocular myopathy). (*Brain*, 1951, 74, 115-143.)
- KISSEL (P.) et ARNOULD (G.). — Coexistence dans une même famille de la neurofibromatose de Recklinghausen et de la myotonie atrophique de Steinert
- KURUS (E.). — Contribution à la connaissance de l'ophtalmoplégie progressive externe de Graefe. (*Soc. Opht. Rhin-Main*, Francfort, décembre 1954.)
- LANDOUZY et DÉJÉRINE. — De la myopathie atrophique progressive. Myopathie sans neuropathie débutant d'ordinaire dans l'enfance par la face. (*Rev. Méd.*, 1885, p. 27.)
- LAPRESLE (J.). — Ce qu'on peut attendre d'une biopsie musculaire. (*Semaine des Hôpitaux*, 10 octobre 1957, n° 94.)
- MAC IVOR (J.). — Dystrophie myotonique. Une étude génétique. (*Trans. Canad. Ophtalm. Soc.*, 1954, 6, 96-102.)
- MADROSKIERVICZ (M.). — Oculomyodynamométrie. (XXV^e Cong. Opht. Pol., octobre 1956.)
- MARANON (G.). — Un cas de dystrophie musculaire du type myotonique atrophique avec cataracte congénitale. (*Bul. Inst. Path. Med.*, 1954, 9/9, 166-167.)
- OFFRET (G.). — Les myosites orbitaires. (Paris, G. Coin et Cie édit., 1939.)
- ORGEN (C.). — Ophtalmoplégie externe progressive chronique. (*British J. Opht.*, 1953, 37/6, 365-368.)
- OSSERMAN (K.E.) and TENG (P.). — Studies in myasthenia gravis. A rapid diagnostic test: further progressive with edrophonium (Tensilon).
- OURGAUD (A.G.). — Motilité palpébrale. (*Encyclopédie Médico-Chirurgicale*, t. II.)
- PAULIAN (D.). — Recherches sur les myopathies. (*La Presse Médicale*, 1934, n° 102, 2067-2071.)
- PIERRE MARIE. — Sur une forme de myopathie progressive primitive avec ptosis bilatéral et participation des muscles masticateurs. (*Rev. Neurol.*, 1901, p. 446.)

- REINBERG (M.H.). — Dystrophie musculaire progressive associée à une rétinite pigmentaire. (*Calif. Med.*, 1950, 73, 266-268.)
- ROUQUÈS (L.). — Dystrophies musculaires progressives. (*Encyclopédie Médico-Chirurgicale*, Neurologie, 1948, t. II, fasc. 17.173 à 17.180.)
- SANO. — Amyotrophie progressive primitive. (*Ann. de la Soc. Méd. d'Anvers*, août 1897.)
- SCHWARZ (C.A.) et LIU (G.). — Chronic progressive externa ophtalmoplegia. A clinical and neuropathologie report. (*Archives of Neurology and Psychiatry*, 1954, 71, 2, 31-53.)
- SERODIO (M.). — Quelques cas d'exopthalmies ophtalmoplégiques. (*Arq. Portug. Oftal.*, 1953, 5/1, 71-79.)
- STRAZZI (A.). — Dystrophie myotonique et cataracte. (*Rev. Oto-Neuro-Ophth.*, 1952, 27/3, 181-196.)
- SUNAGA (Y.). — Experimentelle und pathologische studien über die progressive muskel atrophie. (*Ges. Esp. Med.*, 1927, 54, 366-381.)
- THIEL (J.H.). — Ophtalmoplégie chronique progressive avec extension extra-oculaire (myopathie oculaire). (*Folia Psychiat.*, 1954, 57/6, 554-562.)
- TRELLES (J.U.), BARREREL, ROEDENBECK. — Formes ophtalmoplégiques de la myasthénie. (*Rev. Neuro-Psychiat.*, 1949, 12/1, 4.)
- ZEC (W.). — Myopathies et troubles des muscles. (*M Schr. Psychiat.*, 1955, 130, 161-185.)

